Aus der chirurgischen Klinik der Universität Tübingen
Vorstand: Prof. Dr. Usadel.

Untersuchung über die Erblichkeit des ossären Schiefhalses.

Inaugural-Dissertation

zur

Erlangung der Doktorwürde
der Medizin, Chirurgie und Geburtshilfe

einer

Hohen Medizinischen Fakultät

der

Eberhard-Karls-Universität zu Tübingen

vorgelegt von

Rudolf Wieland
aus Eßlingen.

1937

Buchdruckerei Adolf Remppis, Marbach a. N.

Zum Druck genehmigt von der Medizinischen Fakultät Tübingen.

R. UNIV.
BIBLIOTHEEK
LEIDEN

Dekan: Prof. Dr. U s a d e l.

Berichterstatter: Prof. Dr. U s a d e l.

Meinen lieben Eltern!

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41549621_0051

Untersuchung über die Erblichkeit des ossären Schiefhalses.

Der angeborene ossäre Schiefhals ist im Jahre 1909 zum ersten Mal von Max Böhm als Krankheitsbild und als gelegentliche Ursache des „Schiefhalses" unter genauer Schilderung der Atlasfusion sowie der Verschmelzung des 2. und 3. bzw. des 2., 3. und 4. Halswirbels beschrieben worden.

Auf dem 9. Kongreß der Gesellschaft für orthopädische Chirurgie 1910 hat Biesalski auf Grund der Untersuchungen von Böhm 2 klinische Fälle von angeborenem ossärem Schiefhals veröffentlicht. Schwere Hemmungsmißbildungen der Halswirbelsäule, die sich durch besonders hochgradige Verschmelzung mißgebildeter Wirbel auszeichneten, wurden während des Krieges von den Franzosen Klippel und Feil beschrieben. Unter dem Namen der Klippel-Feil'schen Erkrankung hat dieses Krankheitsbild in der Literatur Eingang gefunden. Unter der Klippel-Feil'schen Erkrankung versteht man aber kein geschlossenes, einheitliches Krankheitsbild, es ist nur ein Syndrom, unter dem verschiedene Mißbildungen der Halswirbelsäule zusammengefaßt werden (Müller).

Nach den Arbeiten von Klippel u. Feil ist die Zahl der Veröffentlichungen über ossären Schiefhals beträchtlich angewachsen, sodaß es kaum mehr möglich ist, alle derartigen Arbeiten zu übersehen.

Ich habe nun nicht die Absicht, diese Zahl durch eine weitere Beschreibung zu vermehren, sondern ich will auf Grund meiner Untersuchungen auf einen Punkt, der bisher immer zu kurz gekommen ist, besonders hinweisen: auf die Frage der Vererbung des ossären Schiefhalses bzw. auf die Vererbung von Mißbildungen der Wirbelsäule überhaupt.

Es wäre einseitig, ja direkt falsch, wollte man die Untersuchung der Erblichkeit nur auf den besonderen Fall des ossären Schiefhalses beschränken, denn die Röntgenaufnahmen zeigen, daß noch andere Mißbildungen sowohl der Wirbelsäule als auch der Rippen vorhanden sind. Und was ist denn der

ossäre Schiefhals anderes als der Ausdruck einer Anomalie der Wirbelsäule, die zufällig an der Halswirbelsäule lokalisiert ist? Es ist also notwendig, daß die Untersuchungen unter dem großen Gesichtspunkt der Wirbelsäulenanomalien geführt werden.

Zunächst sei der Fall beschrieben, der den Anlaß zu dieser Arbeit gab. Es handelt sich um ein 10jähriges Mädchen (B.H.).

Vorgeschichte: Das Kind war anfangs des Jahres 1936 an Scharlach erkrankt. Früher sei es angeblich immer gesund gewesen. Ueber die Entstehung des Schiefhalses konnte die begleitende Großmutter keine Angaben machen. Er sei seit der Geburt vorhanden gewesen.

Befund: 10jähriges Mädchen in gutem Ernährungszustand. Innere Organe und Zentralnervensystem ohne pathologischen Befund.

Der Kopf wird nach links geneigt und nach vorne gedreht gehalten. Der linke Muskulus sternocleidomastoideus ist als derber, harter Strang zu fühlen. Asymmetrie des Gesichts.

Es fällt bei dem Kind sofort eine starke rechtskonvexe Skoliose und eine Kyphose der Halswirbelsäule auf. Eine leichtere Kyphoskoliose nach links besteht im Bereich der Brustwirbelsäule (9., 10. und 11. Br.Wirbel).

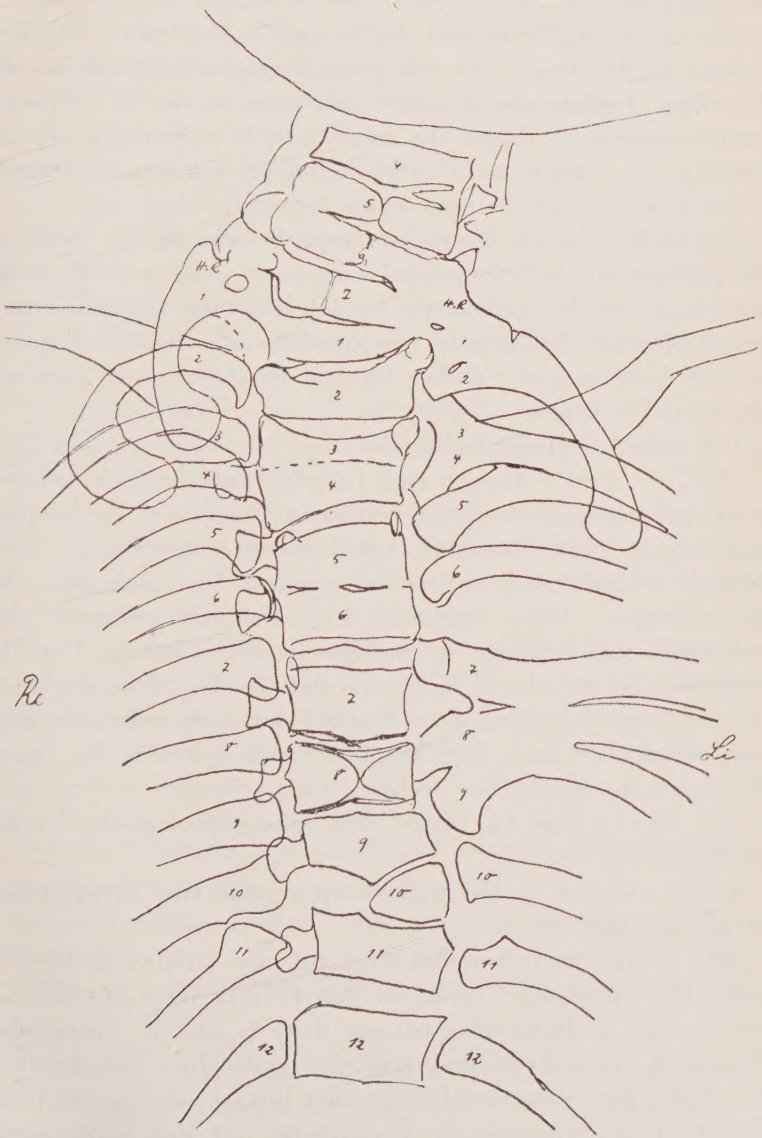
Die Halswirbelquerfortsätze der rechten Seite springen vor. Ein Beugen des Kopfes nach vorne ist unmöglich. Das Kind kann seinen Kopf nach rechts nur 1/3 soweit drehen wie nach links. Die linke Schulter steht ungefähr 3—4 cm höher als die rechte.

Der Thorax ist auffallend asymmetrisch. Die linke Seite ist stärker gewölbt als die rechte.

Röntgenbild: Rechtskonvexe Skoliose in der Gegend des 5. Hals- bis 1. Brustwirbels. Leichtere linkskonvexe Skoliose im Bereich der unteren Brustwirbelsäule.

Rechts geht vom 7. Halswirbel eine Halsrippe ab, die mit der mutmaßlichen 1. Rippe verschmolzen ist. An ihrem peripheren Ende ist diese Rippe ebenso wie die nachfolgende 2. Rippe stark verbreitert, beide reichen nicht bis zum Ster-

Röntgenpause der B. H.



num. Alle übrigen Rippen der rechten Seite sind an Form und Zahl normal.

Auf der linken Seite sind der 6. und 7. Halswirbel und der 1. und 2. Brustwirbel knöchern miteinander verwachsen. In derselben Ausdehnung befindet sich eine an ihrem Ursprung stark verbreiterte Rippe. Es handelt sich wahrscheinlich um eine Halsrippe am 6. und 7. Halswirbel, die mit der verschmolzenen 1. und 2. Brustrippe verwachsen ist.

Die nächstfolgende Rippe ist etwas breiter als die entsprechende der rechten Seite und entspringt mit zwei Wurzeln dem 3. und 4. Wirbelkörper. In der Höhe des Querfortsatzes des 3. Brustwirbelkörpers verschmelzen die beiden Rippenwurzeln miteinander. Wahrscheinlich handelt es sich hier um die 3. und 4. Rippe.

Die 5. und 6. Rippe ist normal.

Die 7., 8. und 9. Rippen sind peripher von ihrer Gelenkverbindung mit dem Wirbel-Querfortsatz in einer Ausdehnung von 3,5—4,5 cm knöchern miteinander verwachsen. Diese Rippenverschmelzung ist unabhängig von der Koalescenz der Wirbelkörper. Diese Synostose kam dadurch zustande, daß sich die 7. und 9. Rippe der 8. Rippe genähert haben. Der Abstand der 6. von der 7. Rippe beträgt (in der Mitte der Synostose) 2 cm gegenüber dem Abstand der entsprechenden Rippen rechts (0,8 cm). Der Abstand der 9. von der 10. Rippe beträgt 2 cm (gegenüber rechts 1 cm).

Die 10., 11. und 12. Rippe sind ohne pathologische Veränderungen.

Der 5., 6. und 7. Halswirbelkörper zeigt eine Spaltbildung in der Sagitalebene.

Der 5. und 6. Halswirbel sind auf der rechten Seite miteinander verwachsen. Links ist der 4. Halswirbel mit dem 5., der 6. und 7. Halswirbel ist mit dem 1. und 2. Brustwirbel knöchern verwachsen und teilweise keilförmig verschmälert. Die Höhe des 1. Brustwirbels beträgt links ½ cm, rechts 1 cm. Durch diese Synostose in Verbindung mit der keilförmigen Verschmälerung ist auch der knöcherne Schiefhals bedingt. Der 2. Brustwirbel ist, abgesehen von der teilweisen Synosto-

sierung mit dem 1. Brustwirbel normal gebaut. Der 3. und 4. Brustwirbel sind knöchern miteinander verbunden. Die Grenzen dieser beiden Wirbel lassen sich nicht genau feststellen. Der 3. Brustwirbel erscheint abgeflacht. Seine Höhe beträgt nur die Hälfte von der Höhe des 4. Brustwirbels.

Die Form und Größe des 5. und 6. Brustwirbels ist normal, beide sind miteinander verwachsen, jedoch sind beide Wirbel gut voneinander abzugrenzen.

Der 7. Brustwirbel zeigt Ausgleichswachstum. Infolge der Schmetterlingsform des folgenden 8. Brustwirbels ist die Höhe des Wirbels in der Mitte ca. 4—5 mm höher als an den Seiten.

Am 8. Brustwirbel findet sich eine sagittale Wirbelkörperspalte.

Der 9. Brustwirbel ist an sich normal gebildet. Infolge des folgenden Keilwirbels ist er etwas schräg gestellt und zeigt ein gewisses Ausgleichswachstum.

Vom 10. Brustwirbel ist nur die linkte Hälfte knöchern ausgebildet. Es handelt sich also hier um eine ausgesprochene Keilwirbelbildung. Durch diesen Keilwirbel wird die geringe linkskonvexe Skoliose bedingt.

Die übrigen 2 Brustwirbel zeigen keinerlei Abweichungen von normalen Wirbeln. Auch bei den folgenden 4 Lendenwirbeln ist nichts pathologisches festzustellen.

Der 5. Lendenwirbel ist links mit dem 1. Sakralwirbel knöchern verwachsen.

Zusammenfassend finden sich hier folgende Mißbildungen:

Sagittaler Wirbelkörperspalt von C 5, C 6, C 7.
Rechts 12 Rippen, die 1. Rippe ist mit der Halsrippe verwachsen.
Links 10 ausgebildete Rippen, außerdem Synostose der 7. bis 9. Rippe.
Rechtsseitige Synostose von C 5 und C 6.
Linksseitige Synostose von C 6, C 7 und Th 1 und Th 2.
Vollständige Synostose von Th 3 mit Th 4, Th 5 mit Th 6.
Sagittaler Wirbelkörperspalt von Th 8.
Keilwirbelbildung des 10. Brustwirbels.
Linksseitige Sakralisation des 5. Lendenwirbels.

Wie schon erwähnt, ist das Schrifttum über die angeborenen Anomalien der Wirbelsäule sehr umfangreich (Böhm, Biesalski, Kallius, Müller u. a.). Aber eine derartige Häufung von Mißbildungen der Wirbelsäule und der Rippen gleichzeitig scheint ziemlich selten zu sein. Es fand sich nur ein ähnlicher Fall veröffentlicht. Dabei handelt es sich um die Beschreibung eines Wirbelpräparates (S. Weil), die ich zum Vergleich auszugsweise wiedergeben möchte:

Starke Skoliose der Lendenwirbelsäule, verursacht durch einen Keilwirbel zwischen dem 1. und 2. Lendenwirbel. Blockbildung in der Lendenwirbelsäule (1.—5. L.W.) und Synostosen von je 2 Wirbeln der Hals- und der Brustwirbelsäule. Zweiteilung des Wirbelkanals im Lendenabschnitt. Neben diesen Mißbildungen der Wirbelsäule findet sich rechts eine Synostose der 4. und 5. Rippe in einer Ausdehnung von 4,5 cm peripher von ihrer Gelenkverbindung mit dem Wirbelkörperquerfortsatz. Peripher von der Synostose treten die Rippen wieder auseinander. Eine zweite Veränderung der Rippen findet sich an den 3 letzten Rippen der rechten Seite, die ebenfalls miteinander verwachsen sind. Die 9. Rippe ist die kräftigste dieser 3 zusammengetretenen Rippen. Sie ist schon in ihrem dorsalen Teil stärker wie die entsprechende Rippe links und verbreitert sich nach vorn zu einer schaufelartigen, 5 cm breiten Platte, in welche die letzten Rippen einmünden. Der 9. verbreiterten Rippe folgt nach unten hin erst in einem Abstand von 5,5 cm ein neues, rippenartiges Gebilde, das mit 2 Wurzeln den Wirbelkörpern entspringt. Der obere Ursprung ist etwas kräftiger, die untere Wurzel entspringt ganz dünn dem 11. Brustwirbel, tritt dann in Kontakt mit dem Querfortsatz des 3. Lendenwirbels, mit dem sie eine bindegewebige Verbindung eingeht. In dieser Höhe verschmelzen die beiden Rippenwurzeln und ziehen nun zu der oben beschriebenen Platte der höheren Rippe, in die sie knöchern eingehen. Diese letzte Rippe mit ihrem 3fachen Ursprung springt aus dem Niveau der übrigen Rippen auffallend weit nach vorn vor (5 cm) und liegt dadurch anscheinend in der Rumpfhöhle. Es finden sich demnach auf der rechten Seite 11 Rippenursprünge oder wenn man diese

aus 2 Ursprüngen entstandene letzte Rippe als Einheit auffaßt, 10 Rippen, während auf der linken Seite 12 Rippen vorhanden sind.

Es ist nun nicht möglich, zur Frage der Vererbung dieser Mißbildungen Stellung zu nehmen, ohne in kurzen Worten die formale und kausale Genese dieser Anomalien erwähnt zu haben:

Formale Genese:

Im Jahre 1909 hat Putti in einer grundlegenden Arbeit die „Elementarform des Wirbels" herausgearbeitet und danach die möglichen Fehlbildungen in übersichtlicher Form systematisch zusammengestellt. Dem Schema von Putti liegen die vorknorpligen und knorpligen Entwicklungsstufen der Wirbelsäule zugrunde, in denen sich der Wirbel aus 6 Einzelteilen zusammensetzt (jederseits 3: Wirbelkörperhälfte, vorderer Bogenteil, hinterer Bogenteil).

Nach den neuesten Untersuchungen (Junghans) hat sich aber gezeigt, daß bei der regelrechten Entwicklung der Wirbelsäule bereits in der knorpligen Entwicklungsstufe die 6-Teilung des Elementarwirbels nicht mehr eingehalten wird. Bereits bei der regelrechten Verknorpelung des Wirbelbogens tritt jederseits nur ein Knorpelkern auf und es fehlt infolgedessen die ursprüngliche Teilung in eine hintere und vordere Bogenhälfte. Auch bei der regelrechten Verknöcherung erhält die rechte und linke Bogenhälfte je nur einen Knochenkern.

Auch bei der regelrechten Weiterentwicklung der Wirbelkörper wird die Elementarform des Wirbels bald verlassen. Bei der weiteren Entwicklung, also bei der Verknöcherung des Wirbelkörpers treten Vorgänge ein, die erst die neuesten Forschungen und die kritische Sichtung zahlreicher Mißbildungsfälle klären konnten.

In der knorpligen Entwicklungsstufe werden zwar noch zwei Knorpelkerne (1 linker und 1 rechter) im Wirbelkörper angelegt, sie verschwinden aber bald dadurch, daß sie sich zu einer einheitlichen Knorpelmasse zusammenschließen.

Bei der regelrechten Anlage der Wirbelkörperknochenkerne wird die bilaterale Symmetrie nicht mehr eingehalten, sondern

die Verknöcherung geht von Mittelpunkten aus, die vorn und hinten im Wirbelkörper auftreten und mit der Blutgefäßversorgung zusammenhängen.

Da die regelrechte Wirbelkörperverknöcherung durch Einsprossung je eines Blutgefässes von der Rückenseite und von der Bauchseite her eingeleitet wird, muß angenommen werden, daß bei Bestehenbleiben eines sagittalen Spaltes des knorpligen Wirbels auch Aenderungen der Blutgefäßversorgung eintreten.

Sagittale Wirbelkörperspalte (Junghans):

In dem Entwicklungszustand, bei dem der Wirbelkörper noch aus zwei seitlich liegenden knorpligen Hälften besteht, zieht durch die Wirbelkörpermitte in der Kopf-Steiß-Richtung die Chorda-Dorsalis, an die sich nach rückenwärts und bauchwärts das Perichordeal-septum als Scheidewand zwischen den beiden knorpligen Wirbelkörperhälften anschließt. Bleibt nun im Sinne einer Hemmungsbildung das Perichordealseptum und die Chorda bis zu dem Zeitpunkt, an dem die Verknöcherung eintritt, bestehen, dann kann die regelrechte Verknöcherung nicht eintreten. Es kommt dann entweder dazu, daß in jedem der Halbwirbel vorn und hinten ein Knochenkern auftritt oder daß sich nur in einem Halbwirbel Knochenkernbildungen einstellen.

Seitlicher Halbwirbel (Junghans):

Die seitlichen Halbwirbel entstehen dann, wenn bei einer in der Pfeilnahtebene liegenden Wirbelkörperspaltbildung die Wirbelkörperhälfte nicht verknöchert. Ursache, weshalb die Verknöcherung ausbleibt, ist das Fehlen der Blutgefäßversorgung für eine Wirbelkörperhälfte. Die zugehörige knorplig gebliebene W.K.-Hälfte ist bereits im embryonalen Leben nicht ganz so hoch wie die knöcherne, so daß sich eine leicht skoliotische Abbiegung der Wirbelsäule an dieser Stelle findet. Die „angeborene Skoliose" wird nach der Geburt infolge der zunehmenden Belastung immer deutlicher, und der ursprünglich würfelförmige Knochenkern bildet sich allmählich zu einem keilförmigen Knochenstück aus. Die Keilform entsteht erst durch die Belastung.

Einseitige Halbwirbelbildungen und andere Fehlbildungen der Wirbelsäule können sich aber auch noch auf ganz anderer entwicklungsgeschichtlicher Grundlage bilden:

Keilwirbel, Blockwirbel (W. Müller):

„Für das Auftreten von Wirbelrudimenten, insbesondere für die Entstehung von Keilwirbeln kann als Entstehungsart keine andere in Frage kommen als eine abnorme Segmentierung in der ersten Anlage. Wir kommen also zu der Vorstellung, daß in Anbetracht der Selbständigkeit in der Anlage der beiderseitigen Segmenthälften, deren Lage nicht immer so sein wird, daß stets auf jeder Seite eine segmentäre Anlage genau der anderen gegenüberliegen wird, und daß sich dann solche halbseitigen Anlagen in unregelmäßiger Form vereinigen. Damit ist der Weg für die Entstehung von mannigfaltigsten pathologischen Formen gegeben, von überzähligen Halbwirbeln, unsymmetrischen Blockwirbeln und symmetrischen Blockbildungen."

Für die Entstehung von Halsrippen gibt es nach Grezzi drei verschiedene Möglichkeiten:

1. Halsrippen, die lediglich aus dem besonders angelegten Köpfchenteil der Rippe hervorgehen und sich von einem hypertrophischen Querfortsatz nur durch das Fehlen der knöchernen Vereinigung mit dem Wirbelkörper unterscheiden.

2. Halsrippen, die aus dem Tuberkulum costae und dem rudimentären Rippenkörper bestehen.

3. Halsrippen, die sich aus beiden genannten Knochenelementen zusammensetzen, also einer normalen Rippe entsprechen.

Ueber die kausale Genese der Wirbelsäulenmißbildungen gehen die Ansichten sehr weit auseinander. Der Grund dieser manchmal direkt in Widerspruch zueinander stehenden Ansichten liegt wohl hauptsächlich darin, daß es häufig unmöglich ist, erworbene Folgeerscheinungen von den auf Anlage beruhenden Eigentümlichkeiten zu unterscheiden.

Kauffmann sieht in der Beeinflußbarkeit der embryonalen Entwicklung durch abnorme Raumverhältnisse im Ute-

rus und durch Druck eine Hauptursache der Wirbelsäulenanomalien. Als weitere Ursache für embryonale Wirbelverschmelzung erwähnt er, daß die fötale Erkrankung des Knochensystems, insbesondere die Rachitis, namhaft gemacht worden sind.

Recandte glaubt bei einem Fall (8jähriger Knabe mit angeborener Wirbelsäulenanomalie) besonders darauf hinweisen zu müssen, daß die Schwangerschaft in einer Zeit schwerster Hungersnot verlief und daß die Verteilung der Blutgefässe eines Wirbels bei Verschluß oder Mißbildung auf einer Seite Mißgestaltung der Wirbelsäule auf dieser Seite verständlich mache.

Böhm lehnt die Theorie, daß Wirbelsäulenmißbildungen lediglich auf mechanischem Weg entstehen, ohne daß ein Entwicklungsfehler vorläge, ab.

Diese oben angeführten Ursachen der Wirbelsäulenfehlbildungen berücksichtigen die Frage der Erblichkeit überhaupt nicht, obwohl man durch den Nachweis der Erblichkeit in der Lage wäre zu beweisen, daß viele der alten, grobmechanischen Theorien der Mißbildungslehre, welche die Störung in die Fötalperiode legen, falsch sind (enges Amnion, Fruchtwassermangel, fötale Entzündung, Zwangshaltung usw.). Früher wurde z. B. die Hasenscharte als vorwiegend amniogen bedingt angesehen. Durch die Erblichkeitsforschung konnte bewiesen werden, daß die Störung auf einer fehlerhaften Keimanlage beruht.

In neueren Arbeiten findet man überall ein Abgehen von der Vorstellung ontogenetisch-lokal und intrauterin bedingter Mißbildungen (Kallius). Dagegen hat aber die Annahme eines allgemeinen biologisch-chemischen Reizes noch eine gewisse Bedeutung erhalten. Man versteht darunter eine pathologische Aenderung im Stoffwechsel des Keimes (Keimschädigung), deren Auslösung auch durch eine Uterusschädigung denkbar ist (Fischl).

Kallius teilt die Wirbelsäulenmißbildungen in 2 Hauptgruppen ein:

I. Nicht erbliche Deformitäten, d. h. zufällig durch äußere Einwirkungen entstehende Deformitäten, die nicht erblich und nur dem Phänotypus eigen sind (exogene Faktoren, Modifikation).

II. Erbliche Deformitäten, deren Entstehung genotypisch vorher-bestimmt ist (endogene Faktoren, Mutation).

Zu diesen erblichen Formen rechnet Kallius:

1. Die Zukunftsformen (bei Verkürzung der Wirbelsäule) und die Atavismen oder besser retardierte Bildungen (bei Verlängerung der Wirbelsäule). Beide imponieren im Phänotypus als echte Mißbildungen. (Die Mißbildung betrifft hierbei die Wirbelsäule als System und Ganzes.)

2. Als 2. kausaler Faktor kommt der Begriff der phylogenetisch niederen labilen Valenzen von determinierenden Genen in Frage. Man versteht darunter die leichte Variabilität und das mehr oder weniger ausgeprägte Versagen lokal wirkender Genkomplexe oder Genkuppelungen. Dies ist besonders das Gebiet der Hemmungsmißbildungen.

„Der letzte Grund" der Wirbelsäulenmißbildungen liegt nach Kallius aber in einer partiellen Keimvariation, einer Mutation einzelner oder verkuppelter Gene innerhalb der Chromosomen. Ueber die Bedingungen der Genmutation geben die neuesten, tastenden Experimente der Biologen und Zoologen eben die ersten, noch spärlichen Auskünfte.

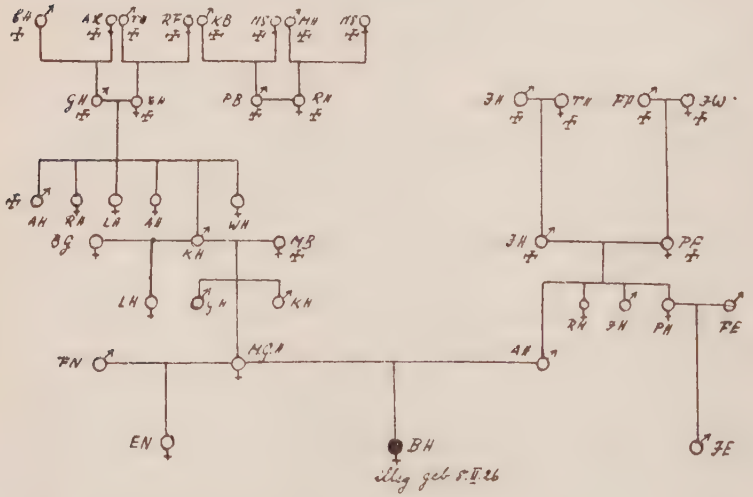
Kallius führt dann weiter aus, es sei nicht verwunderlich, daß gegenüber diesen endogenen Faktoren die exogenen eine untergeordnete Rolle spielen.

Es ist ja nun nicht meine Aufgabe, die Ursachen der Wirbelsäulenmißbildungen zu ergründen. Aber etwas Grundsätzliches ist zu Obigem hinzuzufügen:

Die ursächliche Bedeutung der äußeren Einflüsse (exogene) wird heute im allgemeinen geringer eingeschätzt gegenüber der Annahme von primären Keimschäden (Mutation) aus innerer Ursache. Diese Annahme mag für viele Mißbildungen richtig sein, und es ist ja auch der Erblichkeitsforschung gelungen, dies in vielen Fällen zu beweisen. Aber es ist vor

dem Fehler zu warnen, nun alle Mißbildungen für endogen bedingt zu halten. Da alle endogen bedingten Mißbildungen erblich sind, ist es doch einigermaßen auffallend, daß es bei der Häufigkeit der Wirbelsäulenmißbildungen bisher noch nie gelungen ist, ein familiäres (also erbliches) Vorkommen einwandfrei festzustellen. Es ist doch kaum anzunehmen, daß es sich in allen diesen Fällen um Mutationen handelt, d. h. daß bei einer bisher völlig gesunden Generationsfolge plötzlich eine Abweichung von den bisherigen Eigenschaften oder Merkmalen auftritt, die sich dann streng gesetzmäßig weiter vererbt. Völlig abzulehnen ist die Möglichkeit von Mutationen natürlich nicht, nur ist es eben bisher noch nicht gelungen, diese Vererbung bei Wirbelsäulenfehlbildungen nachzuweisen. Auch bei dem zu Beginn meiner Ausführungen geschilderten Fall der B. H. war dies nicht möglich.

Stammbaum der B. H.

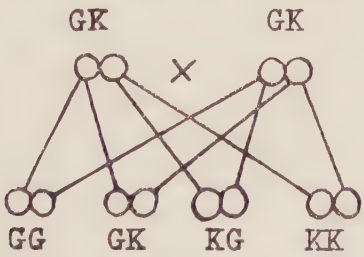


Die Familienanamnese bietet keine Besonderheiten. Erbliche Krankheiten sind in der Familie nicht nachzuweisen. Weder bei den Vorfahren des Vaters noch bei denen der Mutter des Kindes lassen sich trotz eingehender Untersuchung ir-

gendwelche Körperfehler, insbesondere Wirbelsäulenmißbildungen, nachweisen. Keine Blutsverwandschaft.

Besonders hinweisen möchte ich auf die Tatsache, daß eine Stiefschwester der B. H. gesund ist. Auch bei den Geschwistern der Mutter des Kindes (2 Brüder, 1 Stiefschwester) ist nichts Pathologisches nachzuweisen. Der Vater des Kindes gibt an, daß seine Eltern keinerlei Verkrümmung der Wirbelsäule gehabt haben. Seine beiden Schwestern sind gesund, ebenfalls ein Sohn der einen Schwester.

Sicher ist, daß diese in unserem Fall beschriebenen Anomalien angeboren sind und daß diese tiefgreifenden Fehlbildungen schon in den ersten Embryonalmonaten entstanden sein müssen. Es bestehen nun folgende drei Möglichkeiten, die Entstehung der Fehlbildungen zu erklären:



1. Es ist die Annahme denkbar, daß es sich um ein rezessiv vererbliches Leiden handelt, und daß nun zufällig zwei latent behaftete Träger zusammengekommen sind. Die rezessiven Eigenschaften sind im Phänotypus nicht erkennbar. Erst wenn zwei gleichgerichtete, homozygote Erbeinheiten zusammenkommen, werden diese Eigenschaften erkennbar. Dies ist häufig bei Verwandtenehen. In unserem Stammbaum haben wir aber keinerlei Anhaltspunkte für eine Verwandtenehe. Die Wahrscheinlichkeit, daß aus einer derartigen Ehe kranke Kinder entstehen, ist 1:3 bzw. 1:2:1, d. h. ein Kind ist reinerbig gesund, zwei Kinder sind phänotypisch gesund und ein Kind ist reinerbig krank.

Theoretisch hat diese Annahme gewiß ihre Berechtigung. Aber beim Vergleich mit den Ergebnissen von maßgebenden

Erbforschern, ist es doch unwahrscheinlich, daß es sich hier um ein rezessiv vererbliches Leiden handelt.

2. Es besteht die Möglichkeit, daß es sich um eine Mutation handelt. Wir müßten also hier den Ausnahmefall einer Erbbedingtheit annehmen, bei dem die Mißbildungen gerade erst in dieser Generation neu entstanden sind. Ob diese Annahme zu Recht besteht, stellt sich erst in den nächsten Generationen heraus.

3. Die größte Wahrscheinlichkeit besitzt die Annahme, daß es sich um eine Modifikation, d. h. Variabilität durch Außeneinflüsse handelt. Dies geht auch aus den aus dem Schrifttum angeführten Fällen hervor. Erbbiologisch von entscheidender Bedeutung ist die Frage, ob diese Störungen auf einer Anomalie schon der unbefruchteten Ei- oder Samenzelle beruht oder ob sie nach der Befruchtung normaler Keimzellen entstanden sind. Bei 2. liegen die Störungen in den an die Keimzellen gebundenen Erbanlagen, sie sind also endogen bedingt und erblich. Bei 3. wird das normale befruchtete Ei geschädigt. Hier ist die Anomalie durch äußere (exogen) Ursachen bedingt und nicht erblich. Welche von den vielen bekannten exogenen Ursachen (vgl. die kausale Genese der Wirbelsäulen-Anomalien) die betreffende Fehlbildung bedingt, läßt sich natürlich nicht ohne weiteres entscheiden.

Nach meinen Untersuchungen und Erörterungen der verschiedenen Vererbungsmöglichkeiten komme ich zu dem Schluß, daß es sich in unserem Fall um eine nicht vererbliche oder wenigstens nicht ererbte Wirbelsäulenfehlbildung handelt.

Es wäre nun aber falsch, wenn man diesen Einzelfall verallgemeinern wollte und die Behauptung aufstellen würde, der ossäre kongenitale Schiefhals wäre nicht vererblich. Denn „der Einzelfall mit nicht nachweisbarer Vererbung beweist gegen die genotypische Bedingtheit nichts, ein Einzelfall mit sicherer Vererbung für die genotypische Bedingtheit alles" (Bauer, Allgemeine Konstitutionslehre). Dieser Nachweis ist schon für eine große Reihe von Anomalien an eineiigen Zwillingen erbracht worden, z. B. Turmschädel, Chondrodystrophie, kongenitale Hüftgelenksluxation usw.

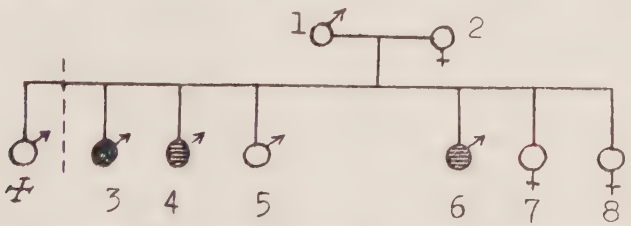
Es ist verwunderlich, daß in dem großen Schrifttum über angeborene Anomalien der Wirbelsäule sich sehr wenig Angaben befinden, die sich mit der Frage der Erblichkeit dieser Fehlbildungen befassen.

In der Literatur sind einige Fälle beschrieben worden (Staub, Budde), welche auf den ersten Blick als erbliche Fälle imponieren, die aber einer näheren Prüfung nicht standhalten können. Als erster Fall sei die von Staub beschriebene Skoliotikerfamilie angeführt. Besonders hervorheben möchte ich, daß es sich bei den folgenden Fällen von Skoliosen immer um solche Skoliosen handelt, die durch angeborene Anomalien der Wirbelsäule bedingt sind:

Stammbaum der Skoliotikerfamilie nach Staub.

1. Leichte rechtskonvexe Totalskoliose ohne Torsion. Kein Röntgenbild.

2. Starke dorsale Kyphose, geringe linkskonvexe Dorsal-Skoliose, kein Röntgenbild.



3 = angeborene W.S.-Mißbildung, 4 und 6 = symmetrische Halsrippen.

3. Linkskonvexe Skoliose. Röntgenbild zeigt Mißbildung der Wirbelsäule. Ein rechtsseitiger rippentragender keilförmiger Halbwirbel zwischen 6. und 7. Brustwirbel, Rippenanomalien, Spaltbildung am 2. und 5. Lumbal-Wirbel.

4. Leichte linkskonvexe Dorsalskoliose. Das Röntgenbild zeigt neben der klinisch festgestellten Skoliose beiderseits „Andeutung" einer Halsrippe.

5. Rundrücken, geringe linkskonvexe Dorsalskoliose ohne Torsion. Röntgenbild zeigt außer der klinisch nachweisbaren Skoliose keinen pathologischen Befund.

6. Leichte rechtskonkave Cervicodorsalskoliose mit dorsaler Gegenkrümmung. Das Röntgenbild zeigt außer eines mittleren Grades von Halsrippenbildung am 7. Halswirbel keinen pathologischen Befund.

7. Rechtskonvexe Dorsalskoliose mit linkskonvexer lumbaler Gegenkrümmung. Kein Röntgenbild vorhanden.

8. Doppelte S-förmige Skoliose. Das Röntgenbild zeigt keine morphologischen oder numerischen Anomalien der Wirbelsäule.

Staub stellt nun zusammenfassend fest, daß es sich bei den in den Fällen 3, 4, 6 vorkommenden costovertebralen Anomalien um eine germinative Schädigung handelt, als deren Ursache er das Zusammenwirken zweier die gleiche vertebrale Anomalie tragender Eltern annimmt, unter der Voraussetzung, daß deren Skoliose eine konstitutionelle ist.

Dagegen ist folgendes einzuwenden: Als einwandfrei kongenitale Skoliose erweist sich nur der Fall 3, bei dem die Verbiegung der Wirbelsäule auf dem Boden angeborener Mißbildung von Rippen und Wirbeln entstanden ist. Alle anderen Fälle können nach eingehender Untersuchung nicht als angeborene Skoliosen gelten.

Als Beweis der Vererbbarkeit der Wirbelsäulenmißbildung wird im Schrifttum häufig der von Budde veröffentlichte Fall eineiiger Zwillinge mit angeborener Skoliose angeführt. Bei dem einen eineiigen Zwilling findet sich ein lumbosakraler Uebergangswirbel in Form einer einseitigen rechtsseitigen Sakralisation des fünften Lendenwirbels. Der fünfte Lendenwirbel ist ein Assimilationswirbel, d. h. sein Querfortsatz hat den Charakter eines Kreuzbeinquerfortsatzes.

Bei dem andern Zwilling findet sich eine Wirbelsäulenmißbildung. Das Röntgenbild zeigt einen rudimentär ausgebildeten keilförmigen vierten Lendenwirbel.

Bei beiden Individuen besteht Spaltung des Bogens des ersten Sakralwirbels, ferner einseitige Sakralisation eines Querfortsatzes des fünften Lendenwirbels.

Wir haben hier nicht unbedingte Gleichheit, sondern sehen hier wohl verwandte Anlage, aber verschiedene Ausbildung

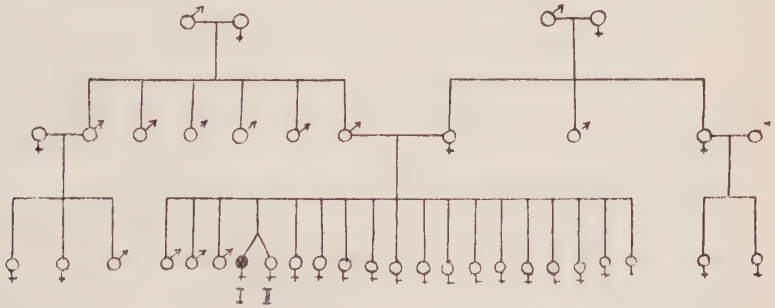
der Veränderung. Man muß annehmen, daß durch irgend welche, uns bis jetzt noch unbekannten Einflüsse die Penetranz einzelner Gene herabgesetzt wird und daß dadurch die Veränderung nicht zum Ausdruck kommt.

Wichtige Ergebnisse der neuesten Forschungen über die Vererbung von angeborenen Wirbelsäulenmißbildungen verdanken wir A. Faber. Auf Grund eingehender Untersuchungen (12 Stammbäume) an dem großen Krankenmaterial der orthopädischen Universitätsklinik Leipzig und nach Prüfung des bisherigen Schrifttums kommt Faber zu der Feststellung,

> „daß die angeborenen Mißbildungen der Wirbelsäule nicht erblich bedingt seien."

Besonders eindrucksvoll konnte er diese Befunde ergänzen durch einen Fall eineiiger Zwillinge, den ich wegen seiner entscheidenden Bedeutung hier anführen möchte:

Stammbaum der eineiigen Zwillinge nach A. Faber.



Die Familienanamnese bietet keine Besonderheiten. Erbliche Krankheiten sind in der Familie nicht nachzuweisen. Bei den Eltern, den 18 Geschwistern (3 Brüder, 1 Zwillingsschwester, 13 Schwestern) und den näheren Verwandten sind Körperfehler, insbesondere Wirbelsäulenverbiegungen, nicht festzustellen. Es ist keine Blutsverwandtschaft nachweisbar. Bei den Zwillingsschwestern handelt es sich bestimmt um eineiige Zwillinge.

EZ I. 17jähriges Mädchen in mäßigem Ernährungs- und Kräftezustand. Innere Organe, Zentralnervensystem ohne pa-

thologischem Befund. Größe 1,75 m, Stammlänge 74,5 cm. Tiefsitzende linkskonvexe Dorsalskoliose ohne wesentliche Torsion und Niveauerhöhung. Mäßig gute aktive Aufrichtung.

EZ II. 17jähriges Mädchen in mäßigem Ernährungs- und Kräftezustand. Innere Organe und Zentralnervensystem ohne pathologischen Befund. Größe 175,5 cm, Stammlänge 75,5 cm. Die Wirbelsäule zeigt klinisch keinen krankhaften Befund.

Röntgenbefund EZ I: Rechts 12 Rippen, links nur 11. Auf der linken Seite findet sich zwischen dem 7. und 8. Thorakalwirbel ein keilförmiger Halbwirbel, der mit der Unterfläche des 7. Brustwirbels verschmolzen ist. Der Oberfläche des 9. Thorakalwirbels sitzt gewissermaßen zur Kompensation auf der rechten Seite verschmolzen ein weiterer keilförmiger Halbwirbel auf, der mit dem vorher geschilderten Halbwirbel vermutlich den 7. Brustwirbel bilden sollte. Zu dieser Annahme würde auch die Anordnung der Rippen passen. Der 10. Brustwirbel ist schiefgestellt, aber röntgenologisch normal ausgebildet. Dem 11. Brustwirbel sitzt knöchern verbunden ein linksseitiger Halbwirbel auf, der unter Berücksichtigung der oben erwähnten Kompensation zweier gegenüberliegender Halbwirbel, die wahrscheinliche Ursache der seitlichen Verbiegung darstellt. Die Lendenwirbel sind in normaler Zahl und Gestaltung nachzuweisen.

EZ II: Die Aufnahme zeigt entsprechend dem klinischen Befund röntgenologisch keinerlei seitliche Verbiegung der Wirbelsäule bei völlig normaler Zahl und normaler Ausbildung der Wirbel. Es muß sich also auch in diesem Falle um eine exogen bedingte Wirbelsäulenanomalie handeln. Um die genotypische Bedingtheit mit Sicherheit zu beweisen, müßte bei beiden eineiigen Zwillingen die gleiche Fehlbildung in der gleichen Ausbildung vorhanden sein, was hier zweifellos nicht der Fall ist.

Da der ursprüngliche Zustand der W.S.-Fehlbildungen durch Veränderungen während des Lebens als Folge der Bewegung und der Belastung häufig verschleiert ist, ist eine einwandfreie Einordnung ohne eingehende Kenntnis eines übersichtlich geordneten Untersuchungsgutes sehr schwierig. Häufig sind die

im Laufe des Lebens eintretenden Veränderungen so hochgradig, daß es schwierig ist, die Frage zu entscheiden, ob im Einzelfalle eine Fehlbildung vorliegt, oder ob der Zustand als Folge einer länger zurückliegenden Verletzung oder Entzündung entstanden ist.

Erst die genauen entwicklungsgeschichtlichen Grundlagen werden uns darüber Aufschluß geben. Daher ist es nötig, an einem größeren Untersuchungsgut als uns heute zur Verfügung steht, die Weiterentwicklung der Fehlbildungen im Laufe des Lebens zu verfolgen und dadurch werden wir auch Einblick in die Frage der Vererbung der Wirbelsäulenmißbildungen bekommen.

Die Frage der Vererbung von W.S.-Mißbildungen ist nach unseren heutigen Kenntnissen — auf Grund der aus der Literatur angeführten Fällen und auf Grund meiner eigenen Beobachtung — dahin zu beantworten,

> daß die Wirbelsäulenmißbildungen nicht nur anlagebedingt sind, sondern daß noch andere Einflüsse bei der Gesamtentwicklung mitgewirkt haben. Infolge dieser, uns bis jetzt noch unbekannten Einflüssen, kommt es zu einer fötalen, nicht vererbbaren Anlagestörung. Der Grad der aus dieser Anlagestörung entstehenden Deformität ist Folge der Beanspruchung.

Man ist also vorläufig nicht berechtigt, anzunehmen, daß die Wirbelsäulenmißbildungen genotypisch bedingt sind, bis sich ein Fall findet, bei dem sich die Vererbung einwandfrei nachweisen läßt. Dieser Beweis wird durch sorgfältige statistische Einordnung aller bekannten Fälle nach Familien möglich sein. Vorerst muß noch genügend Material gesammelt werden, indem man bei jeder sich bietenden Gelegenheit nach dem familiären Vorkommen dieser Fehlbildungen forscht. Nur so wird es gelingen, später einmal Einblick in die Vererbungsmöglichkeit und Vererbungsgefahr der leichten wie der schweren Wirbelsäulenmißbildungen zu erhalten.

Zusammenfassung: Es wird ein Fall von kongenitalem ossären Schiefhals zusammen mit anderen Anomalien

der Wirbelsäule und der Rippen beschrieben und auf seine Erblichkeit untersucht. Nach Anführung einiger ähnlicher Fälle aus dem Schrifttum, kommt man zu dem Ergebnis, daß die Vererbung des angeborenen ossären Schiefhalses noch nicht nachgewiesen und deshalb fraglich ist. Allerdings wird die Frage offen gelassen, ob es sich in diesem Fall um eine in dieser Generation erstmalig aufgetretene Keimschädigung (Mutation) oder ob es sich um eine Modifikation (Variabilität durch Außeneinflüsse, Bauer) handelt. Beide Formen sind an der fertigen Mißbildung nicht zu unterscheiden, wohl aber dadurch, daß jede Modifikation nach geschlechtlicher Fortpflanzung wieder schwindet, während die eigentlichen mutativen Mißbildungen ausgesprochen vererbbar sind.

Am Schlusse meiner Arbeit möchte ich nicht versäumen, Herrn Professor Usadel für die Ueberlassung des Themas zu danken. Gleichzeitig möchte ich auch Herrn Oberarzt Dr. Stauß für die freundliche Unterstützung bei der Ausführung der Arbeit meinen besonderen Dank aussprechen.

Literatur-Verzeichnis.

1. K. H. Bauer, Allgemeine Konstitutionslehre, Kirschner-Nordmann, Bd. 1.
2. K. Biesalski, Zur Klinik des ossären Schiefhalses, Zeitschr. f. orth. Chir. 27 (Beilagenheft).
3. M. Böhm, Angeb. ossärer Schiefhals, Zbl. f. Chir. 1931, 11, Seite 2019—2024.
4. M. Böhm, Variationen des Rumpfskeletts, Zbl. für Chir. 1931, Seite 401—405.
5. M. Böhm, Varietäten der Wirbelsäule, Röntgenpraxis 5, 1933, Seite 81—84.
6. M. Böhm, Ueber den kongenitalen ossären Schiefhals. Verh. d. deutsch. Ges. für orth. Chir., 8. Kongreß 1909, Seite 57.
7. Burkhardt, Erkrankungen der Wirbelsäule.
8. M. Budde, Beitrag zur Kenntnis der angeborenen Lumbosakralskoliose, Dtsche. Zeitschr. für Chir. 151, Seite 417—424.
9. Ehrlich, Abnormitäten und Varietäten der Wirbelsäule, Hefte zur Unfallheilkunde, Heft 8, Seite 71—78.
10. A. Faber, Untersuchung der Erblichkeit der Skoliose. Archiv für orthop. und Unfallchir., Bd. 36, Seite 217—296.
11. Grezzi (Santiago), Multiple Halsrippen und Hypertrophie d. Apophysis transv., Zentralorgan für die ges. Chir. 61, 1933, Seite 269.
12. E. Hammer, Vererbung und Mißbildungen, Münch. med. Wochenschrift 81. Jahrg. Seite 47.
13. H. Hatsch and Clarence A. Plume, Congenital malformation of the ribs, Zentr.Org. f. ges. Chir. 61, 1933, Seite 366.
14. E. Isigkeit, Untersuchungen über Heredität angeb. Leiden, Arch. für orth. u. Unfallchir. 30, 1931, Seite 459—494.
15. G. Joachimsthal, Handbuch d. orth. Chir. I. 2. spez. Teil, Seite 423—426.
16. Junghans, Die entwicklungsgeschichtlichen Grundlagen der angeborenen Kyphosen und Skoliosen. Zbl. f. Chir. 1935, Seite 2974—75.
17. Junghans, Die Fehlbildungen der W.Körper. Arch. für orth. und Unfallchir. 38. Band, Heft 1, 1937.
18. Kabdébo, Ueber einen Fall mit seltenen Entwicklungsanomalien am Hals, Zbl. f. Chir. 1933, Seite 2601—2603.
19. H. U. Kallius, Systematik und Klinik für Halswirbelsäulenmißbildung, Seite 70.
20. H. U. Kallius, Mißbildungen der Halswirbelsäule, insbesondere über sogen. Klippel-Feil Syndr., Arch. f. orth. und Unfallchir., Band 29, 1931, Seite 440—466.

21. H. U. Kallius, Zur Klassifizierung von Wirbelsäulenmißbildungen, Arch. f. orth. und Unfallchir. Bd. 31, 1932, Seite 287.

22. F. Kauffmann, Zur Kasuistik der konginentalen Skoliose, Zeitschr. für orth. Chir. Bd. 31. Seite 81—108.

23. K. Kühne, Vererbung der Variationen der menschlichen Wirbelsäule.

24. F. Lange, Lehrbuch der Orthopädie.

25. M. Lange, Erbbiologie der angeborenen Körperfehler, Seite 73 u. 107.

26. Meyer-Burgdorff, Oertliche konstitutionell bedingte Wirbelsäulenveränderungen, Fortschr. auf dem Geb. der Röntgenstr. 44, Kongreßheft 1931, Seite 11—26 und 47—55.

27. W. Müller, Pathologische Physiologie der Wirbelsäule.

28. A. Recandte, Contribution à l'étude des anomalies du développement du rachis, Zentr.Org. für ges. Chir. 57, 1932, Seite 618.

29. Rozova-Muchina, Ein Fall kombinierter Wirbelsäulenanomalien, Zentr.Org. f. ges. Chir. 57, 1932, Seite 245.

30. Fr. Schede, Der Skoliosenkeim, Z. f. orth. Chir. 49, Seite 74.

31. Schinz, Variationen der Halswirbelsäule und der angrenzenden Gebiete, Seite 583.

32. Schmorl-Junghans, Die gesunde und kranke Wirbelsäule im Röntgenbild.

33. Schmorl, Zur pathologischen Anatomie der Wirbelsäule, Klin. Wochenschrift 1929, Nr. 27.

34. F. G. van Schrick, Die Wirbelblockbildung, Ztschr. f. orth. Chir. 57, Seite 35—39.

35. Spitzy-Lange, Orthopädie im Kindesalter, Seite 37.

36. H. A. Staub, Eine Skoliotikerfamilie, Ztschr. f. orth. Chir. Bd. 43, Seite 1—20.

37. S. Weil, Ungewöhnlicher Fall von Wirbelsäulenmißbildung mit Zweiteilung des Wirbelkanals, Arch. klin. Chir. 170, 1932, Seite 100 bis 105.

38. O. Wustmann, Blockschaltwirbelbildung der Lendenwirbelsäule, Dtsche. Ztsch. f. Chir. 231, 1931, Seite 43—45.

Lebenslauf.

Am 15. April 1913 wurde ich als Sohn des Gewerbeschulrats Wilhelm Wieland in Eßlingen geboren. Ich besuchte die Oberrealschule in Eßlingen, wo ich im Frühjahr 1931 die Reifeprüfung ablegte.

Von Ostern 1931 bis Februar 1933 studierte ich in Tübingen Medizin. Nach weiteren 2 Semestern in München bestand ich dort das Physikum. Die ersten klinischen Semester habe ich in München gehört. Seit Sommer-Semester 1936 studierte ich wieder in Tübingen und habe im August 1937 das medizinische Staatsexamen bestanden.